

# HUMANGENETIK IN HEIDELBERG

DAS INSTITUT FÜR HUMANGENETIK UND ANTHROPOLOGIE VON 1962 BIS 1990  
IM LICHT DER HABILITATIONEN

VORTRÄGE DER IN DIESEM ZEITRAUM FÜR HUMANGENETIK HABILITIERTEN BEI  
EINEM SYMPOSIUM AM 10.3.1990 ZUM 65. GEBURTSTAG VON  
PROFESSOR DR. DR. h. c. FRIEDRICH VOGEL

## INHALTSVERZEICHNIS

	Einleitung	1
I.	W. Fuhrmann	
	Humangenetik zwischen Grundlagenforschung und Klinik	1
	Literatur	8
II.	G. Röhrborn	
	Chemische Mutagenese: Entwicklung, Resultate und Probleme	30
	Literatur	38
	Schriftenverzeichnis	41
III.	T. Schroeder-Kurth	
	Medizinische Genetik - Entwicklung und Ausblicke	56
	Einleitung	56
	Ergebnisse der Umfrage 1988/89	57
	Auswertung von Rückmeldungen der Patienten	62
	Abbildungen und Tabellen	65
	Literatur	76
	Schriftenverzeichnis	76
IV.	E. Schleiermacher	
	Untersuchungen zur Frage der Architektur des Chromatins	87
	Material und Methode	88
	Ergebnisse und Diskussion	89
	Zusammenfassung	90
	Abbildungen	92
	Literatur	100
	Schriftenverzeichnis	101
V.	T. Tsuboi	
	A long-term follow-up observation of an FC cohort	105
	Abstract	105
	Introduction	106
	Subjects and Methods	106
	Results	107
	1. The rate of nonfebrile seizure development in FC cohort	107

	2. Discriminant analysis	107
	3. Characteristic findings in 39 FCC patients	107
	Discussion	108
	1. The cumulative incidence rate of FCC	108
	2. Risk factors for FCC development	108
	3. Age at FCC development	109
	4. Discriminant analysis	109
	5. Prevention of FCC development	110
	Tables and Figures	112
	References	117
	Publication list	118
VI.	P. Propping	
	Genotyp-Phänotyp-Beziehungen bei Arylsulfatase A-Defekten mit spätem Erkrankungsbeginn	121
	Arylsulfatase A-Defekte	122
	Spätmanifeste metachromatische Leukodystrophie	123
	Der compound-Genotyp ASA <sup>-</sup> /ASA <sub>p</sub>	124
	Ausblick	125
	Tabellen	127
	Legenden zu den Abbildungen	129
	Literatur	132
	Schriftenverzeichnis	134
VII.	W. Buselmaier	
	Die murine Trisomie 16 als Tiermodell zum Down-Syndrom	146
	Abbildungen	151
	Literatur	169
	Buchveröffentlichungen und Herausgaben	172
	Verzeichnis der Schriften und Vorträge	173
VIII.	H.-P. Vosberg	
	Kopplung des A/β-Myosinlocus auf Chromosom 14 mit der dominant erblichen Hypertrophischen Kardiomyopathie	180
	Die Gene für die schweren Ketten der kardialen Myosine	182
	Regulation des β-Myosinens	184
	Sequenz-Polymorphismus im β-Gen	184
	Die hypertrophische Kardiomyopathie	185

Dank	187
Bildunterschriften	188
Literatur	195
IX. T. Cremer	
Selektive Darstellung von Chromosomen, Chromosomenabschnitte und Genen im Zellkern. Methoden und Anwendungen	198
Lasermikrobestrahlungsexperimente zur Chromosomenverteilung im Zellkern	200
Laser-Scanning-Mikroskopie	201
Selektive Darstellung von Chromosomen in Mitose und Interphase mittels in situ Hybridisierung chromosomenspezifischer DNA-Proben	202
Radioaktive in situ Hybridisierungsexperimente zur Verteilung des konstitutiven Heterochromatins der Geschlechtschromosomen in menschlichen Lymphozytenkernen	202
Darstellung kompletter menschlicher Chromosomenterritorien in Zellkernen von Somazellhybriden mittels nicht-radioaktiver in situ Hybridisierung menschlicher genomischer DNA	203
Konzept der Interphasecytogenetik: Diagnose der Trisomie 18 im Zellkern mittels in situ Hybridisierung einer Chromosom 18 spezifischen alphoiden DNA-Probe	203
Entwicklung der chromosomalen in situ Suppression (CISS-) Hybridisierungstechnik	204
Nicht-radioaktive in situ Hybridisierungsexperimente zur Chromosomentopographie im Zellkern	206
Genkartierung auf Interphasechromosomen	208
Prä- und postnatale Interphasecytogenetik	208
Tumorinterphasecytogenetik	209
Neue Wege der Probenetablierung für in situ Hybridisierungs- experimente	210
Laser-Mikrodissektion von Chromosomen und Mikroklonierung	210
Probenetablierung mit der PCR-Technik	210
Ausblick	211
Dank	211
Legenden zu den Abbildungen	213
Literatur	218
Schriftenverzeichnis	223

X.	H. Schwegler	
	Funktionelle Zusammenhänge zwischen Hippocampusmorphologie und Lernverhalten bei Ratten und Mäusen	233
	Legenden zu den Abbildungen	238
	Veröffentlichungen	244
XI.	S. Sahai	
	Antrittsvorlesung	254
	Literatur	281
XII.	P. Vogt	
	Die Funktion des Y Chromosoms in der Spermatogenese ist konserviert	284
	Legenden zu den Abbildungen	288
	Literatur	293
	Veröffentlichungen	294